

Hémoglobinopathies et grossesse menée à terme

Étude de 79 cas dans le service de
gynécologie-obstétrique du CHU de Caen

Nadia Michlaoui

Réseau de périnatalité 25 juin 2010

Définitions

- **Maladies génétiques, autosomiques récessives**
- **Troubles qualitatifs de la synthèse de l'Hb :**
 - **Drépanocytose ou Hb S** (Afrique++, Antilles, Pourtour méditerranéen, Moyen-Orient et Inde)
 - **Mutation du gène de la β -globine**
 - **Homozygotes S/S** : développent une anémie falciforme
 - » Anémie hémolytique chronique
 - » Crises vaso-occlusives
 - » Sensibilité accrue à l'infection
 - **Hétérozygotes A/S** : Porteurs sains du trait falciforme

Définitions

- **Troubles quantitatifs :**
 - **Thalassémies** (répartition presque mondiale)
 - **α -thalassémies** : déficit de synthèse des chaînes α
 - 4 formes d' α -thalassémies (asymptomatique → syndrome majeur)
 - » Anémie hémolytique chronique modérée ou sévère
 - » Infections fréquentes
 - **β -thalassémies** : déficit de synthèse des chaînes β
 - **β -thal hétérozygote** (porteurs sains)
 - **β -thal homozygote** (syndrome majeur)
 - » Anémie hémolytique chronique sévère
 - » Infections à répétitions
 - » Espérance de vie actuelle de 40 ans

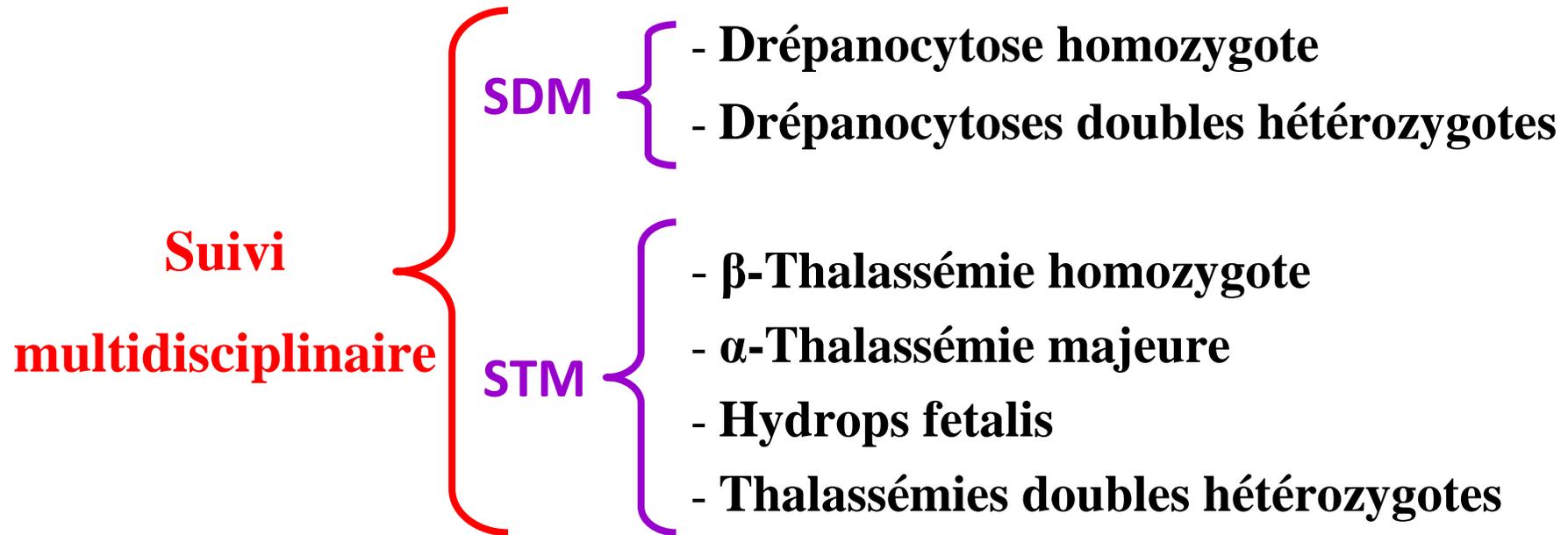
Définitions

- **Autre hémoglobinopathies** (peu ou pas symptomatique)
 - Hb C
 - Hb D Punjab et O Arab
 - Hb E
 - Hb Lepore
 - Hb Constant Spring
- Peuvent être associées à une thalassémie ou à une drépanocytose : **Doubles hétérozygoties** (Syndrome majeur)

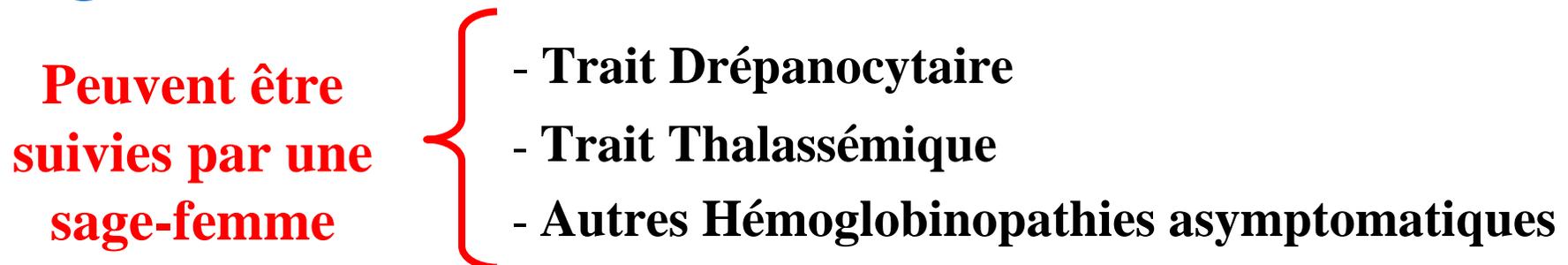
Epidémiologie

- **Maladies génétiques les plus répandues dans le monde**
- **OMS :**
 - Hémoglobinopathies 4 à 5% de la population mondiale
 - Thalassémie 2,9%
 - Drépanocytose 2,3%
 - Stabilisation des hémoglobinopathies à 8%
- **France :**
 - 6000 à 7000 sujets atteints de SDM
 - 362 atteints de β -Thalassémie
 - α -Thalassémie moins fréquent

- **Hémoglobinopathies à haut risque pour la grossesse :**



- **Hémoglobinopathies sans retentissement sur la grossesse :**



Augmentation de la morbidité maternelle

- **SDM :**

- Anémie +++
- Crise de déglobulisation
- Infections
- Crises vaso-occlusives
- Phlébites
- HTA et PE
- Embolie graisseuse pulmonaire

- **STM :**

- Anémie +++
- Crise de déglobulisation
- Infections
- Hémochromatose
- Insuffisance cardiaque, hépatique et surrénale
- Risque thrombotique

- 
- Aggravation des atteintes préexistantes
 - Mortalité

Augmentation de la morbidité fœtal

- **SDM et STM**

- Avortement spontané
- Prématurité
- Hypotrophie
- Restriction de croissance in utero
- Mort fœtale in utero
- Mortalité néonatale

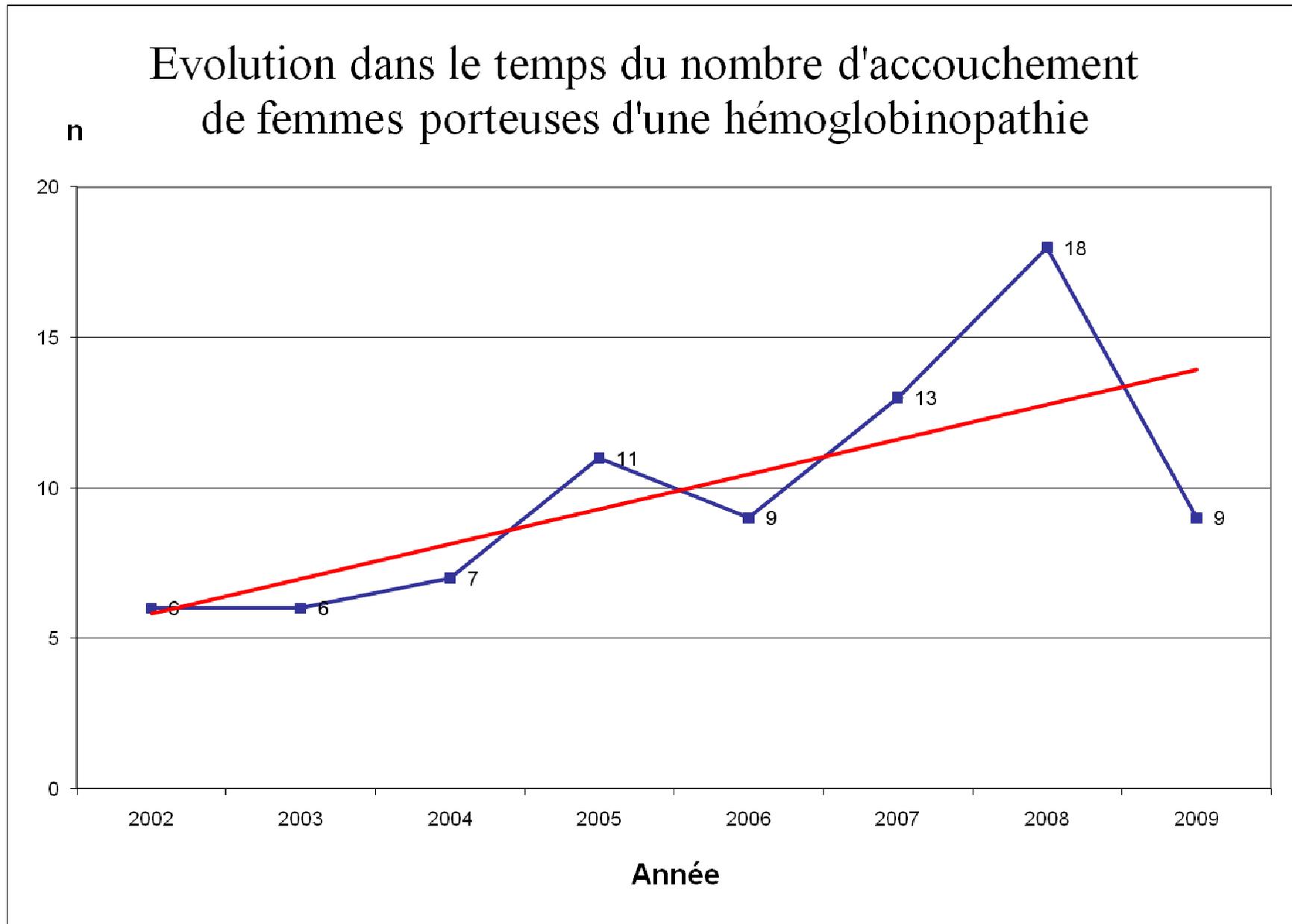
Objectifs de l'étude

- **État des lieux**
- **Analyse :** - population concernée
 - les différentes hémoglobinopathies
 - la prise en charge des grossesses
 - l'évolution des grossesses

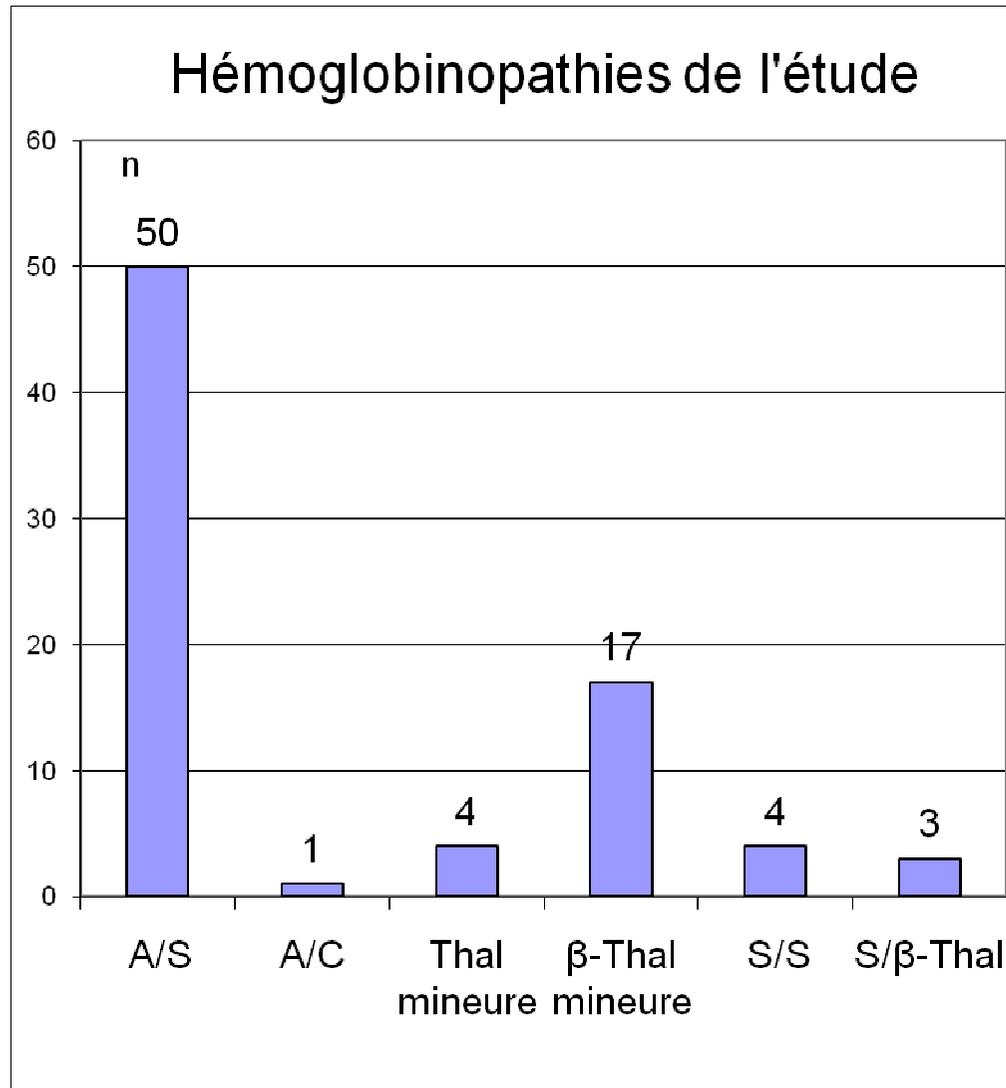
Méthode

- Étude rétrospective concernant les patientes suivies à la maternité du CHU de Caen de 2002 à 2009
- Dossiers issus d'une sélection sur banque informatique

Principaux résultats

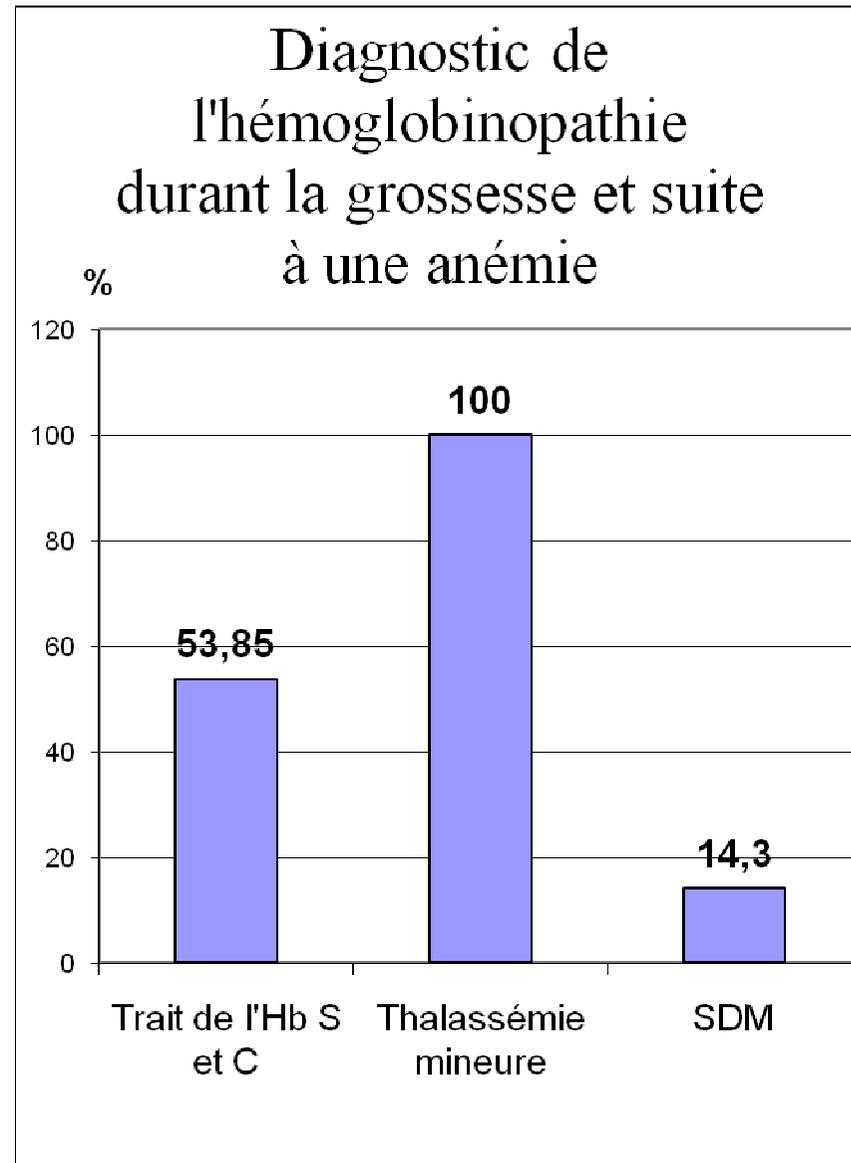
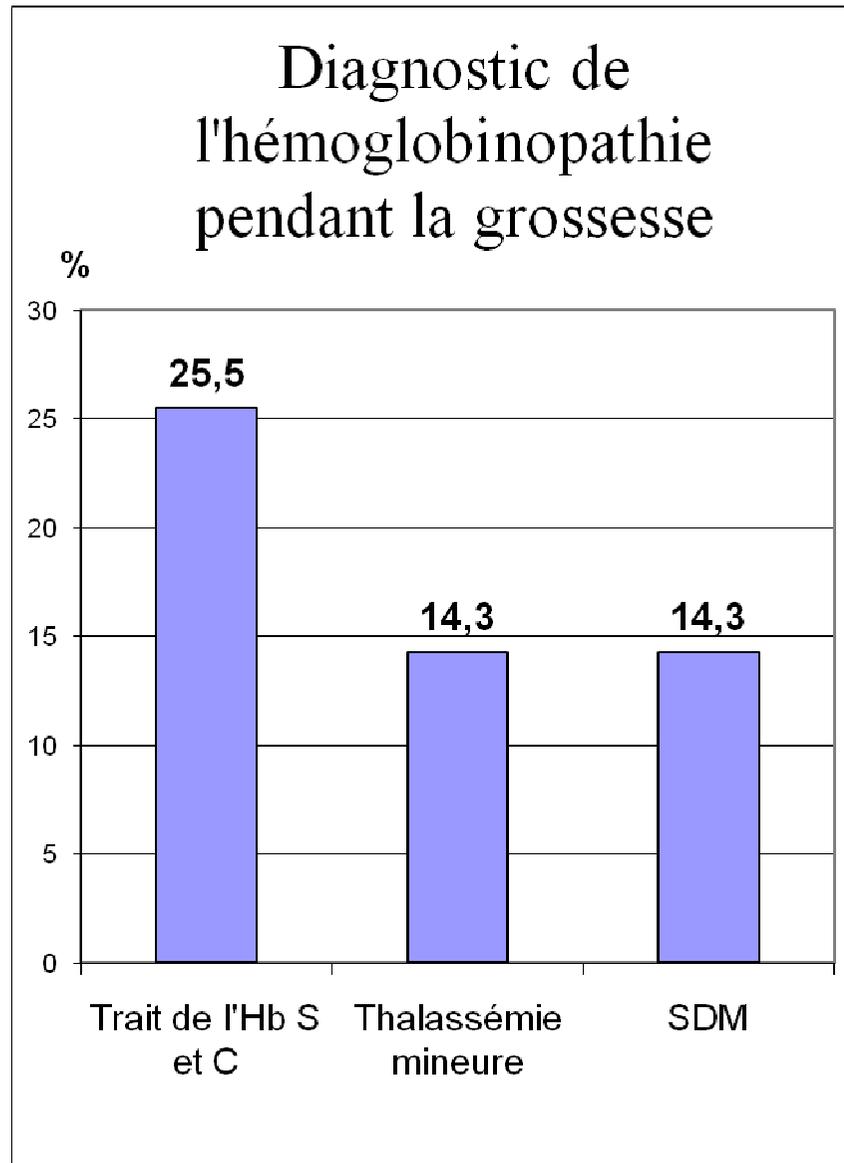


Principaux résultats

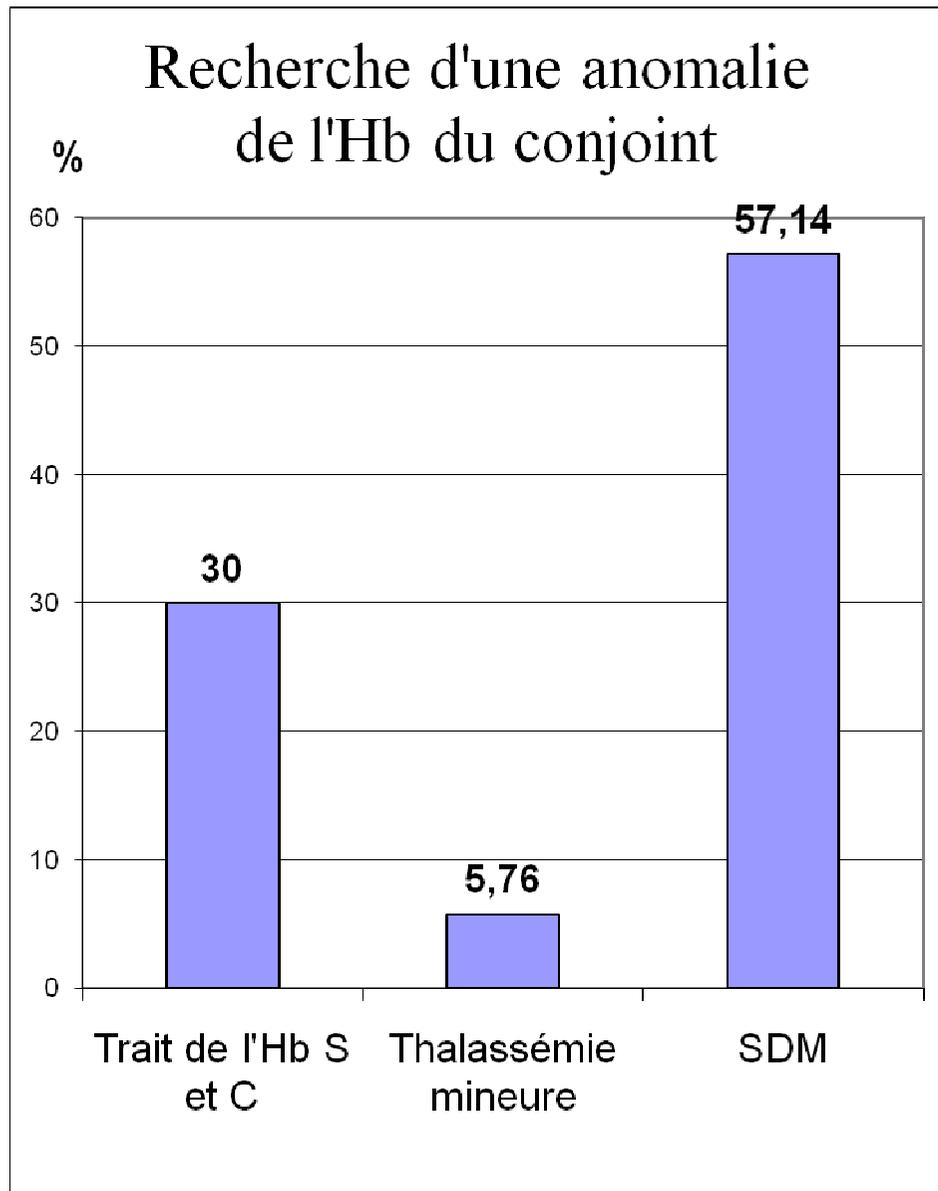


- **Trait de l'Hb S et C :**
 - . Afrique sub-saharienne
 - . DOM-TOM
- **Thalassémie mineure :**
 - . France
 - . Europe du sud
 - . Afrique du nord
 - . Afrique sub-saharienne
- **SDM :**
 - . Afrique sub-saharienne

Principaux résultats



Principaux résultats



- **Conseil génétique :**

- Information génétique

- Pour toutes les formes pratiquer une électrophorèse du conjoint

- En cas de positivité : possibilité d'un DAN

- IMG envisageable dans le cadre d'un SDM ou STM

Résultats principaux

- **Évolution des grossesses**

- Risque d'anémie chez les patientes hétérozygotes :

- . Trait drépanocytaire : 3,5 fois plus

- . Thalassémie mineure : 7 fois plus

- Les patientes ayant un SDM :

- . Collaboration multidisciplinaire (Hématologue)

- . Transfusions prophylactiques et/ou exsanguino-transfusions à partir de 24 SA ou avant si complications

	S/S	S/β-Thal
Nombre de femmes (n)	4	3
Taux d'Hb moyen du 2 ^{ème} trimestre (g/dl)	8.47	9,23
Taux d'Hb moyen du 3 ^{ème} trimestre (g/dl)	9.4	10.34

Résultats principaux

- **Complications chez les SDM :**
 - 1 RCIU
 - 1 MFIU à 35 SA
 - 3 naissances prématurées
 - 5 césariennes (sur 7)
 - 4 épisodes de CVO
 - 2 épisodes infectieux

Propositions

- Meilleure information aux parents
- Politique de dépistage des couples à risque
- Formations et enseignements répétés
- Rôles des centres de références et de compétences doivent être bien définis
- Arbre décisionnel et protocole concernant toutes les hémoglobinopathies semblent nécessaires

Conclusion

- **Hétérozygotes :**
 - Pas plus de complication
 - Plus de risque d'anémie ?
 - Penser à l'étude de l'Hb du conjoint
- **Homozygotes et doubles hétérozygotes :**
 - Prévention des risques de complications
 - Collaboration multidisciplinaire
 - Politique transfusionnelle prophylactique
- **Ne peuvent plus être ignorées du praticien**

Merci

Dr Delphine Vardon

Dr Agnès Le Querrec

Dr Elizabeth Grossetti

Marie-Odile Leglinel enseignante SF

Merci de votre attention